



Paroxysmale dyskinesie

15 juli 2019

Madelein van der Stouwe

Paroxysmale dyskinesie

- Groep van aandoeningen
- Paroxysmaal = in aanvallen optredend
 - Tussendoor is er niets aan de hand
- Dyskinesie = onwillekeurige bewegingen
 - Meestal dystonie of chorea
- Meestal voorkomend in families



Classificatie van verschillende soorten PKD

Op basis van:

- “Triggers”
- Duur van de aanvallen
- Effect van medicatie



Classificatie van verschillende types

PKD - paroxysmale kinesioгене dyskinesie:

Trigger	Onverwachte snelle bewegingen
Duur	Seconden tot 5 minuten
Frequentie	Vaak, tot bv 20x per dag
Beginleeftijd	1-20 jaar
Medicatie	Carbamazepine, soms fenytoïne
Beloop	Verbeterd vaak rond 20-jarige leeftijd





Classificatie van verschillende types

PKND - paroxysmale non-kinesiogene dyskinesie:

Trigger	In rust, na het drinken van koffie of alcohol
Duur	10 minuten – 6 uur
Frequentie	Jonge kinderleeftijd
Beginleeftijd	1-20 jaar
Medicatie	Verschillende medicijnen tegen epilepsie
Beloop	Verbetert vaak rond 20-jarige leeftijd



Classificatie van verschillende types

PEID - paroxysmale exercise-induced dyskinesie:

Trigger	Na langdurige inspanning (1-2 uur)
Duur	5-30 minuten, meestal tot 10-15 minuten na stoppen met de inspanning.
Frequentie	Afhankelijk van inspanning
Beginleeftijd	Meestal kinderleeftijd
Beloop	Neemt niet duidelijk af met het vorderen van de leeftijd



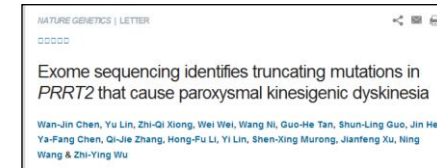
Hoe vaak komt het voor?

- Heel zeldzaam
- Paroxysmale kinesiogene dyskinesie: 1 op 150 000
- Paroxysmale non-kinesiogene dyskinesie: 1 op 1 miljoen
- Paroxysmale exercise-induced dyskinesie: nog zeldzamer



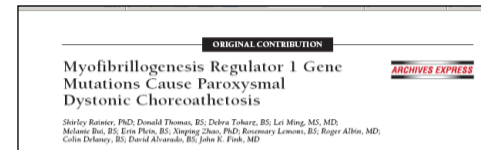
Paroxysmale kinesioogene dyskinesie:

- 16p11.2–q12.1, “PRRT2” gen
- “SCN8A” gen in 3 families, in combinatie met epilepsie op kinderleeftijd
- Nieuw gepubliceerd sinds 2017: “KCNA1” gen



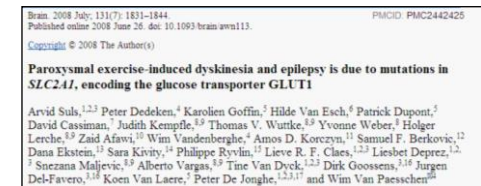
Paroxysmale niet-kinesioogene dyskinesie:

- 2q35, “MR1” gen



Paroxysmale exercise-induced dyskinesie:

- 1p31.3–p35, “SLC2A1” gen
- “KNCMA1” gen in 1 familie, mogelijke associatie met epilepsie





Movement disorders

GRONINGEN